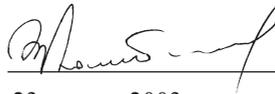


**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**

УТВЕРЖДАЮ

Первый заместитель министра



В.В. Колбанов

23 апреля 2003 г.

Регистрационный № 39-0203

**МЕДИКО-СОЦИАЛЬНАЯ ЭКСПЕРТИЗА
ДЕТЕЙ С ВРОЖДЕННЫМИ
ИММУНОДЕФИЦИТНЫМИ СОСТОЯНИЯМИ
(КРИТЕРИИ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА
И ИНВАЛИДНОСТИ)**

Инструкция по применению

Учреждения-разработчики: Белорусский государственный медицинский университет, НИИ медико-социальной экспертизы и реабилитации

Авторы: канд. мед. наук И.Е. Гурманчук, д-р мед. наук, проф. В.Б. Смычек, д-р мед. наук, проф. Л.П. Титов

ВВЕДЕНИЕ

Постановка диагноза врожденного генетического детерминированного иммунодефицитного состояния (ИДС) стала возможна благодаря внедрению в медицину новых диагностических технологий. По данным американского Immune Deficiency Foundation, врожденные ИДС встречаются в четыре раза чаще муковисцидоза (ФС-синдром) — самого распространенного наследственного заболевания, и это сопоставимо с частотой острого лейкоза и лимфом у детей. То есть дети с первичными ИДС, как правило, наблюдаются и умирают с другими диагнозами.

По данным литературы, наиболее часто встречающийся дефект в популяции — недостаточность гуморального иммунитета, а именно недостаточность IgA. Частота встречаемости дефекта 1:500, но, как правило, нет клинической четкой симптоматики дефекта, и пациенты доживают до глубокой старости.

На сегодняшний день сотрудниками Белорусского государственного медицинского университета верифицирован диагноз первичного ИДС у 18 пациентов.

Данная категория детей нуждается не только в медицинской реабилитации, в частности иммунокоррекции и иммунореабилитации, но и в социальной адаптации (сохранение социальных функций, свойственных возрасту пациентов).

Основная причина отсутствия в обществе информации о лицах, у которых вследствие болезни или травмы возникает то или иное ограничение свойственной его возрасту привычной деятельности, в результате чего человек не может выполнять свою обычную социальную роль, в том, что различные службы, занятые этой проблемой, не разработали общего четкого определения понятий «нарушение здоровья» и «ограничение жизнедеятельности».

Большие трудности встречаются и при проведении медико-социальной экспертизы детей с ИДС, определении степени утраты здоровья у конкретного ребенка. А от этого зависит его программа реабилитации, определение необходимого объема помощи, который должен оказываться ребенку-инвалиду и в медицинском, и в бытовом, и в социальном плане. Поэтому нами предлагается инструкция по проведению медико-социальной экспертизы у детей с

ИДС, основанная на «Международной номенклатуре нарушений, ограничений жизнедеятельности и социальной недостаточности».

В контексте оценки здоровья *нарушение* — любая потеря или аномалия психологической, физиологической или анатомической структуры или функции.

Под *ограничением жизнедеятельности* в характеристиках здоровья понимается любое ограничение или отсутствие (в результате нарушения) способности осуществлять деятельность способом или в рамках, считающихся нормальными для человека данного возраста.

Ограничение жизнедеятельности представляет собой отклонение от нормы в терминах деятельности индивида, в отличие от работы органа или механизма. Это понятие характеризуется чрезмерностью или недостаточностью в обычно ожидаемом поведении или деятельности, что может быть временным или постоянным, обратимым или необратимым, а также прогрессирующим или регрессивным. Ограничение жизнедеятельности может возникнуть как прямое следствие нарушения или как реакция индивида, особенно психологическая, на физическое, сенсорное или другое нарушение. Таким образом, ограничение жизнедеятельности представляет собой объективное выражение нарушения и в этом качестве отражает расстройство на уровне личности.

Ограничение жизнедеятельности характеризуется чрезмерностью или недостаточностью при выполнении привычной деятельности или в поведении, могущей быть временной или постоянной, обратимой или необратимой, прогрессирующей или регрессивной. Ограничение жизнедеятельности может возникать как прямое следствие нарушения или как реакция индивида, особенно психологическая, на физическое, сенсорное или другое нарушение. Ограничение жизнедеятельности представляет собой объективизацию нарушения и в этом качестве отражает расстройство на уровне личности.

Каждый из критериев жизнедеятельности (мобильность, самообслуживание, ориентация, общение, контроль за своим поведением, способность к обучению, способность к труду) может нарушаться изолированно или в комплексе с другими способностями и вызывать различную степень социальной недостаточности. Поэтому характеристика жизнедеятельности требует специальной оценки по каждому ее критерию.

Под социальной недостаточностью (социальной дезадаптацией) понимается неспособность больного человека (вытекающая из нарушения функций и ограничения жизнедеятельности) выполнять обычную для его положения роль в жизни (в зависимости от возраста, пола и социального положения). Социальная недостаточность представляет собой социализацию болезни и отражает ее бытовые, социальные и экономические последствия для инвалида и его контактов со средой обитания. Следствие социальной недостаточности — нарушение возможности интеграции в общество.

Социальная недостаточность оценивается по обстоятельствам, которые ставят больного в невыгодное положение по сравнению со здоровыми. Измерителями социальной недостаточности являются так называемые критерии выживания: ориентация в окружающем, физическая независимость, мобильность, общение (социальная интеграция), занятия, экономическая независимость. Несоответствие любому из этих критериев вызывает социальную недостаточность.

КОНЦЕПТУАЛЬНЫЕ КРИТЕРИИ ИНВАЛИДНОСТИ У ДЕТЕЙ С ПЕРВИЧНЫМИ ИММУНОДЕФИЦИТНЫМИ СОСТОЯНИЯМИ

Современная теоретическая основа реабилитации — концепция последствий болезни, разработанная экспертами ВОЗ и представленная как дополнение к Международной статистической классификации болезней (МКБ-9, МКБ-10) в виде «Международной классификации» и «Номенклатуры нарушений, ограничений жизнедеятельности и социальной недостаточности».

В соответствии с Законом Республики Беларусь «О внесении изменений и дополнений в Закон Республики Беларусь “О пенсионном обеспечении”» с 1 августа 1999 г. социальные пенсии детям-инвалидам в возрасте до 18 лет назначаются в размерах в зависимости от степени утраты здоровья:

- I — 150% минимального размера пенсии по возрасту;
- II — 175%;
- III — 200%;
- IV — 250%.

Документом, подтверждающим инвалидность и степень утраты здоровья, является выписка из акта освидетельствования во МРЭК.

Определение инвалидности детям до 18 лет проводится в соответствии с разделом III «Определение инвалидности детям» Инструкции по определению инвалидности (1993 г.).

В основу разработки критериев определения степени нарушения здоровья детей-инвалидов положена оценка степени нарушения функций (с учетом их влияния на возможность социальной адаптации ребенка).

I степень утраты здоровья ребенка-инвалида определяется при легком и умеренном нарушении функций, которые, согласно Инструкции по определению инвалидности, являются показанием к установлению инвалидности у ребенка, но, как правило, не приводят к необходимости определения инвалидности у лиц старше 18 лет.

II степень утраты здоровья устанавливается при наличии выраженных нарушений функций органов и систем, которые, несмотря на проведенное лечение, ограничивают возможности социальной адаптации ребенка. Этот критерий соответствует 3-й группе инвалидности у взрослого.

III степень утраты здоровья соответствует 2-й группе инвалидности у взрослого.

IV степень утраты здоровья определяется при резко выраженных нарушениях функций органов и систем, приводящих к социальной дезадаптации ребенка при условии необратимого характера поражения и неэффективности лечебных и реабилитационных мероприятий, соответствует 1-й группе инвалидности у взрослого.

Дети с ИДС — это лица с выраженными ограничениями жизненных и социальных функций. Признание больного ребенком-инвалидом должно базироваться не только на диагнозе как таковом, но и на возможностях медицинской и социальной реабилитации. Инвалидность им определяется, прежде всего, для социальной защиты.

Основными критериями инвалидности у детей с первичными ИДС являются:

- прогноз для жизни (благоприятный, неблагоприятный);
- прогноз для выздоровления (возможно выздоровление, возможно улучшение);
- степень выраженности имеющихся ограничений жизнедеятельности и социальной недостаточности.

Однако диагноз первичного ИДС априорно предполагает невозможность выздоровления, лишь улучшение состояния (только при наличии ограниченных дефектов и регламентированном лечении, уходе и социальной адаптации). Исходя из данной концепции, детей с врожденными первичными ИДС следует сразу же при установлении диагноза сроком до 18 лет признавать ребенком-инвалидом.

При этом степень утраты здоровья у ребенка-инвалида с ИДС определяется II, III или IV в зависимости от нозологической формы заболевания и последствий, приводящих к ограничению жизнедеятельности ребенка и социальной недостаточности.

У детей с первичными ИДС жизнедеятельность резко ограничена, прогноз для жизни чаще всего неблагоприятен, поскольку выздоровление невозможно, а мероприятия, улучшающие состояние ребенка, повышающие качество его жизни, трудновыполнимы из-за трудностей в организации высоко специфических и высококвалифицированных лечебно-диагностических технологий (гнотобиологическая изоляция, трансплантация костного мозга, генно-инженерная коррекция и т. д.).

КЛИНИКО-ИММУНОЛОГИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ ДИАГНОЗА ПЕРВИЧНОГО ИММУНОДЕФИЦИТНОГО СОСТОЯНИЯ

I. Анамнестические критерии:

1. Инфекционные (политопные инфекции, всевозможные обычные, часто рецидивирующие инфекции, тяжело протекающие, не поддающиеся терапии; инфекции после прививок).

2. Аутоиммунные и лимфопролиферативные заболевания.

3. Частота встречаемости указанного признака в семье.

4. Гипоплазия лимфоидных органов (тимуса, лимфоузлов, миндалин).

5. Нарушение и задержка развития ребенка.

Наиболее часто встречающиеся нарушения рутинных лабораторных параметров: лейкопения, лимфопения, эозиннофилия, сниженная реактивность на БЦЖ.

Исходы нарушений функций иммунной системы: аллергия, опухолевые, гематологические заболевания, органные дефекты (фиброзы и т. д.), ВИЧ-инфекция.

II. Клинико-лабораторные критерии:

1. При подозрении на дефекты Т-системы — внутрикожные тесты и функциональная *in vitro* диагностика — проточная цитометрия (CD-маркеры, антигены I и II класса МНС, антигенные рецепторы $\alpha\beta$, $\gamma\delta$, адгезивные протеины (CD2, 11a, 18), пролиферативные тесты с миногенами и антигенами, цитокинодиагностика, экспрессия генов, сигнальная трансдукция).

2. При подозрении на нарушение функций В-системы — количественное определение общих иммуноглобулинов G, A, M, E, секреторных IgA, определение IgG субклассов, соотношения Ig1/Ig2, определение специфических антител (IgG/IgG1 — на протеины, tetanus, IgG/IgG2 — на полисахариды, пневмококковые антигены, АВ-изогемагглютинины): цитометрия (CD19, sig-, kappa-, lambda-цепи).

3. При подозрении на дефекты системы комплемента — количественное и качественное определение компонентов и факторов классического и альтернативного путей активации, количественное определение C1q-ингибитора.

4. При подозрении на дефекты гранулоцитарных клеток — количественный и качественный анализ (морфология костного мозга и наличие антигранулоцитарных антител, адгезия, хемотаксис, киллинг, цитометрия).

Типы иммунодефицитных заболеваний отражены в Приложении.

КРИТЕРИИ МЕДИКО-СОЦИАЛЬНОЙ ЭКСПЕРТИЗЫ ДЕТЕЙ С ПЕРВИЧНЫМИ ИММУНОДЕФИЦИТНЫМИ СОСТОЯНИЯМИ

При проведении медико-социальной реабилитации инвалидности у детей с первичными ИДС необходимо учитывать:

1. Уровень дефекта, степень коррегируемости медицинскими технологиями, медицинский прогноз, то есть возможность медицинской реабилитации и профилактики осложнений.

2. Возможности социальной реабилитации последствий дефекта, осложнений, вызванных нарушением функций других систем жизнеобеспечения вследствие данного дефекта, приведшие к социальной дезадаптации.

Оценку тяжести первичного ИДС дает лечащий врач, педиатр, иммунолог.

За основу берется международная классификация первичных дефектов иммунной системы, ограничения жизнедеятельности, социальная дезадаптация. При наличии множества нарушений, что, как правило, имеет место при врожденных ИДС, выделяются основные, наиболее важные.

Медицинские показания, при которых ребенок с первичными иммунодефицитными состояниями до 18 лет признается инвалидом

Признание больного ребенком-инвалидом и определение у него степени утраты здоровья проводится региональными МРЭК на основании степени выраженности и тяжести дефекта иммунной системы и объемов специфической иммунокоррекции.

При ИДС следует выделять клинические категории, придерживаясь общепринятой градации:

I. Н — нет симптомов.

II. А — слабо выраженные симптомы.

III. В — умеренно выраженные симптомы.

IV. С — тяжелая симптоматика.

Признание ребенком-инвалидом на срок от 6 мес. до 2–5 лет предполагает возможность восстановления или значительного улучшения нарушенных функций, возвращение больного к полноценной жизни.

Тем не менее, наличие первичных иммунодефицитных состояний у детей в возрасте до 18 лет при проведении медико-социальной экспертизы не предусматривает установление наиболее легкой, I степени утраты здоровья.

II степень утраты здоровья определяется в тех случаях, когда возможно исчезновение или значительное уменьшение возникших после операций нарушений функций, патологических состояний и ограничений жизнедеятельности при адекватной специализированной терапии.

Врожденные и наследственные заболевания иммунной системы, приводящие к частичному нарушению жизнедеятельности без признаков социальной дезадаптации, — точечные, селективные дефекты (гуморальная недостаточность секреторных IgA).

III степень утраты здоровья определяют детям с дефектами иммунной системы, при которых имеется неопределенный прогноз:

требуется этапное, повторное лечение и реабилитация, имеются умеренной степени выраженности нарушения, приводящие к умеренным ограничениям жизнедеятельности и социальной недостаточности.

IV степень утраты здоровья назначается ребенку с врожденным первичным ИДС при выраженных нарушениях, приводящих к устойчивым ограничениям жизнедеятельности, отсутствию шансов на выздоровление или значительное улучшение функции органа, нарастающем ограничении жизнедеятельности, бесперспективности лечения и реабилитационных мероприятий.

Ниже приводятся наиболее частые нарушения, функций, ограничивающие жизнедеятельность ребенка с первичными ИДС, которые наряду с иммунологическими нарушениями являются критериями диагноза и способствуют установлению определенной степени утраты здоровья в зависимости от степени их выраженности.

1. Умственные нарушения:

- различной степени выраженности умственная отсталость;
- другие нарушения интеллекта.

2. Психологические нарушения:

- расстройства восприятия и внимания;
- нарушения побуждений;
- нарушение эмоций, эмоциональной реакции;
- нарушение нормы поведения.

3. Языковые и речевые нарушения:

- дизартрия (бульбарная, псевдобульбарная, мозжечковая, экстрапирамидная);
- алалия (моторная, сенсорная);
- афазия (моторная, сенсорная, амнестическая);
- заикание, неспособность проинести фразу из нескольких слов.

4. Висцеральные и метаболические нарушения, расстройства питания:

- нарушение: кардиореспираторной функции и кардиореспираторные аномалии;
- нарушение пищеварительных функций;
- нарушение функции печени, почек, мочевой функции, репродуктивной функции;

- нарушение крови и иммунной системы;
- другие висцеральные и метаболические нарушения и расстройства питания.

У детей с ИДС может встречаться:

- различной степени выраженности дыхательная недостаточность;
- сердечно-сосудистая недостаточность с нарушениями сердечного ритма, сократительной функции миокарда, нарушениями регионального кровообращения с развитием трофических расстройств;
- заболевания связанные с нарушениями питания, сопровождающиеся дефицитом веса и отставанием в физическом развитии;
- обострение хронического пиелонефита, требующего длительной антибактериальной терапии;
- состояния, связанные с удалением (полным или частичным) органов, трансплантацией;
- стойко выраженное нарушение функции почек, высокая степень активности патологического процесса в почечной ткани;
- гломерулонефит, требующий длительной (более 3 мес.) иммуносупрессивной, антикоагулянтной и антиагрегантной терапии;
- патологические состояния, обусловленные диффузными поражениями соединительной ткани, с высокой степенью активности процесса более 3 мес.;
- патологические состояния, ограничивающие жизнедеятельность заболевшего, требующие длительного лечения глюкокортикоидными или цитостатиками;
- патологические состояния, обусловленные длительным применением сильнодействующих препаратов, назначаемых по жизненным показаниям, длительностью более 3 мес., требующие терапевтической коррекции (выраженные обменные, иммунные, сосудистые поражения, изменения формулы крови и др.).

5. Двигательные нарушения:

- двигательные нарушения головы и туловища;
- двигательные нарушения вследствие полного или частичного отсутствия одной или более конечностей;
- нарушение произвольной подвижности верхней и нижней конечности;
- комплексное нарушение двигательной функции и другие двигательные нарушения.

Относительно детей с ИДС двигательные нарушения могут возникать при:

- задержке двигательного развития детей раннего возраста;
- парезах, параличах в одной или нескольких конечностях, сохраняющихся в течение 2 или более месяцев;
- атаксии;
- гиперкинетическом синдроме, приводящем к частичной утрате функции конечности или ее сегмента;
- нарушениях координации;
- контрактурах суставов конечностей.

ОГРАНИЧЕНИЕ ЖИЗНЕДЕЯТЕЛЬНОСТИ

Ограничения жизнедеятельности включают возрастные особенности ребенка и чрезмерность или недостаточность в выполнении наиболее важных форм деятельности и поведения, связанных с повседневной жизнью. Ограничения могут быть связаны со снижением или утратой ранее приобретенных навыков или замедлением, задержкой или остановкой их приобретения. Выделяют следующие ограничения деятельности детей:

1. Снижение способности адекватно вести себя.

Оценка зависит от тяжести и частоты нарушений поведения. Снижена способность понимать, приспосабливаться к определенным ситуациям, выносить неблагоприятные факторы окружающей среды, соблюдать личную безопасность; существует зависимость продолжения жизни и активности от специального оборудования, специальных процедур или лечения (переносить холод, жару, яркое освещение, пыль, различные аллергены, зависимость от внешнего или внутреннего механического устройства, от специальной диеты, от специального ухода и т. д.).

2. Снижение способности общаться с окружающими.

Снижена способность общаться, используя как вербальные, так и невербальные методы: снижена способность понимать речь, письменный язык; отсутствие, задержка или нарушение развития речи или утрата способности разговаривать, видеть, слушать, обучаться. Дети могут иметь как социальные проблемы взаимодействия, так и нарушения в поведении.

3. Снижение способности передвигаться.

Учитывают физические возможности ребенка ходить, бегать, координировать свои движения, преодолевать препятствия, подниматься по лестнице, вставать на колени, низко нагибаться, поддерживать позу, управлять положением тела, вставать с постели, со стула, ложиться, садиться, менять положение в постели.

4. Снижение способности действовать руками.

Снижена способность действовать руками, прикасаться пальцами, манипулировать пальцами, захватывать и удерживать предмет, поднимать предмет, держать, доставать, действовать рукой, передвигать предметы.

5. Снижение способности владеть телом для решения повседневных бытовых задач.

Снижена способность вести независимое существование дома (играть, убирать постель, комнату, пользоваться бытовыми приборами, туалетом), а также вне дома (ходить в магазин, детский сад, школу, пользоваться общественным транспортом, участвовать в играх, заниматься спортом).

6. Снижение способности ухаживать за собой.

Снижена способность есть, пить, умываться, чистить зубы, одеваться, управлять физиологическими отправлениями, соблюдать личную гигиену.

Определение степени тяжести ограничения жизнедеятельности

Выделяют следующие степени тяжести ограничения жизнедеятельности:

I — легкая: незначительное ограничение, при этом ребенок может выполнять действия или вести себя самостоятельно, но с затруднениями транзиторными, нечастыми.

II — умеренная: действия выполняются с трудом, необходима посторонняя помощь или использование вспомогательных средств.

III — тяжелая: полная зависимость от окружающих, необходима постоянная помощь других лиц, постоянное использование вспомогательных устройств, полная неспособность осуществлять какую-либо деятельность, существование только в приспособленном окружении.

На основании клинического диагноза, степени клинической выраженности, активности болезни, характера выявленных нарушений, ограничений жизнедеятельности определяется прогноз в соответствии со шкалой рубрик прогнозов.

Прогноз (восстановление утраченных или неразвитых функций) у детей первых лет жизни может быть неопределенным: возможно полное восстановление, а возможно значительное улучшение. Инвалид относится к соответствующей рубрике в соответствии с прогнозом его ограничений жизнедеятельности, а не с прогнозом лежащего в его основе нарушения, однако нередко они тесно взаимосвязаны. Выделяют следующие виды прогноза:

- возможно выздоровление;
- возможно улучшение;
- имеется устойчивое ограничение жизнедеятельности;
- имеется нарастающее ограничение жизнедеятельности;
- неопределенный прогноз.

СОЦИАЛЬНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ

При проведении медико-социальной экспертизы отмечаются ограничения, имеющие решающее значение для обеспечения качества жизни ребенка, осложняющие полноценное его участие в жизни коллектива и семьи. Отражается взаимодействие между социальными условиями или ожиданиями и способностями индивидуума. Социальная недостаточность дает представление о всей сложности и неудобствах социального характера в положении ребенка-инвалида.

1. Ограничение физической независимости — оценивается способность вести привычное, соответствующее возрастным способностям существование.

2. Ограничение к перемещению — ограничение способности инвалида во времени и расстоянии эффективно передвигаться, может колебаться от непостоянных ограничений до полной неподвижности.

3. Ограничение способности заниматься обычной деятельностью — неспособность или резко ограниченная способность к занятиям, соответствующим возрасту.

4. Ограничение способности к получению образования — может быть связано с пребыванием в больнице, сокращенным учебным планом, необходимостью использования вспомогательных средств, технических приемов, невозможностью образования. Трудности в обучении могут быть связаны с нарушением интеллекта. С другой стороны, способный ребенок имеет трудности в обучении, если у него есть нарушение зрения, или отклонения в поведении, или он пользуется инвалидной коляской.

5. Ограничение способности к профессиональной деятельности этот подраздел касается подростков, когда самостоятельная работа невозможна или требует присутствия третьего лица, специальных условий, адаптации рабочего дня.

6. Ограничения способности к интеграции в обществе ограничение во всех обычных видах жизни сверстников, нарушение личности или снижение способности адекватно вести себя, отстаивание в физическом, психическом или социальном развитии также вследствие изоляции в специализированных учреждениях и отсутствия социальной поддержки дома или среди сверстников.

Таким образом, приняв за основу «Международную номенклатуру нарушений, ограничений жизнедеятельности и социальной недостаточности», при оценке состояния ребенка-инвалида врач должен определить, есть ли у этого больного нарушения приводящие к ограничению жизнедеятельности и социальной недостаточности или нет. Если дается положительный ответ, то необходима дальнейшая детализация с выделением важнейших черт нарушения. Они подсказывали бы пути вмешательства или поддержки, которые могут понадобиться ребенку. При наличии множественных нарушений следует выделять основные, наиболее важные.

Комплексная оценка всех трех категорий: нарушений (потеря структуры или функции на уровне органа), ограничения жизнедеятельности (расстройство на уровне личности), социальной недостаточности — позволит провести интегральную оценку последствий болезни или травмы у детей-инвалидов.

Типы иммунодефицитных заболеваний

Тип иммунодефицитов	Механизм	Иммунологические отклонения
1	2	3
В-клеточные		
Х-связанная агаммаглобулинемия	дефект протеинкиназы Брутона-врк, блок созревания В-клеток в плазматические клетки	отсутствие плазматических клеток, отсутствие антител
Гипер-IgM-синдром	дефект экспрессии CD40L на Т-хелперах, вовлеченной в активацию В-клеток	снижение IgG и IgA, гиперпродукция IgM
Общая вариабельная гипогаммаглобулинемия	блок в дифференциации В-лимфоцитов в плазматические клетки	малое количество плазматических клеток, сниженный уровень иммуноглобулинов
Селективный дефицит IgA и IgC субклассов	блок переключения изотопов иммуноглобулинов, мутации в хромосоме 14q32	сниженное содержание IgA и субклассов IgC 1, 2, 4, повышенная восприимчивость к инфекции
Трапзиторная гипогаммаглобулинемия новорожденных	замедленное созревание хелперной функции	сниженное содержание IgC и IgA, В-клетки в норме
Т-клеточные		
Синдром Ди-Джорджи	блок в созревании Т-клеток врожденная аплазия тимуса	отсутствие Т-клеток, Ig в норме, гипокальциемия, спазмы
Хронический кандидоз слизистых	отсутствие клонов Т-клеток, специфичных к кандидам	персистирующий кандидоз, 50% больных имеют эндокринопатии (гипотиреозидизм)
Дефект пурипнуклеотидфосфорилазы	дефект деградации пуринов, поражение Т-клеток токсичными продуктами	низкое содержание Т-клеток
Синдром Луи-Бар	дефект экспрессии молекул II класса, выражающийся в блоке позитивной селекции CD4 + лимфоцитов	низкое содержание CD4+ клеток, сниженное число В-клеток и цитотоксических лимфоцитов (ЦТЛ)

Продолжение приложения

1	2	3
Комбинированные (В- и Т-клеточные)		
Тяжелый комбинированный иммунодефицит (Х-связанный)	блок созревания Т-клеток вследствие дефекта гамма-цепи рецепторов цитокинов (ИЛ-2, Ил-4, Ил-7, Ил-13 и ИЛ-15), мутации гена <i>Jak3</i>	низкое содержание Т-клеток, В-клетки и Ig
Дефект аденозин-дезаминазы	дефект деградации пуринов, поражение Т-клеток токсическими продуктами	низкое содержание Т-клеток, сниженное В-клеток и Ig
Ретикулярный дисгенез	нарушение созревания Т-и В-лимфоцитов, миелоидных клеток	низкое содержание Т- и В-клеток, Ig гранулоцитопения тромбоцитопения
Дефект RAG 1/2	мутации генов RAG 1/2	низкое содержание Т- и В-клеток, Ig
Дефицит ZAP70	протеинкиназа, вовлеченная в передачу сигнала для позитивной селекции CD8+ и созревания CD4+ клеток	отсутствие CD8+ клеток, нормальный уровень CD4+ клеток, не отвечающих на антиген
Дефицит TAP-2	мутации генов TAP-2	В-клетки и Ig в норме, снижены CD8+, CD4+ в норме
Синдром Вискотт-Олдрича	Х-связанный, дефект <i>wasp</i> -гена, низкая экспрессия сиалогликопротеина CD43, нарушение созревания стволовой клетки	тяжелое поражение гуморального и клеточного иммунитета, рак и аутоиммунный процесс, экзема, тромбоцитопения
Аутоиммунные лимфопролиферативные заболевания	дефект <i>fas</i> -антигена, вовлеченного в созревание и активацию апоптоза	нарушение апоптоза В- и Т-клеток, аутоиммунный процесс
Фагоцитарные		
Хронические гранулематозные заболевания	Х-связанные и аутосомальная формы дефекта окислительных антибиотических систем микро- и макрофагов	сниженный киллинг фагоцитированных микроорганизмов, образование гранулемы

Продолжение приложения

1	2	3
Дефект адгезивных молекул лейкоцитов	дефект в синтезе цепей бета-интегринов	нарушение миграции лейкоцитов в ткани, снижение функции ЦТЛ и В-клеток, кожные язвы, периодонтит, медленное заживление ран
Синдром Чедиак-Хигаши	дефект слияния фаго- и лизосом	сниженный киллинг фагочитированных микроорганизмов
Дефицит G6PD	дефект нейтрофилов и макрофагов	сниженный киллинг, анемия
Хронический гранулематоз	X-связанный дефект цитохрома В	сниженный киллинг бактерий нейтрофилами и макрофагами
Дефект миелопероксидазы	поражение нейтрофилов	сниженный киллинг
Дефект рецептора гамма-интерферона	отсутствие рецептора на нейтрофилах, моноцитах, естественных киллерах	исключительно высокая восприимчивость к микобактериям
Системы комплемента		
C1q субкомпонент	дефект хромосомы 1	ревматоидные заболевания, системная красная волчанка (СКВ), инфекции
C1r	дефект хромосомы 12	СКВ-подобный синдром
C4	дефект хромосомы 6	ревматоидные заболевания, СКВ, инфекции
C2	дефект хромосомы 6	СКВ-подобный синдром, васкулиты, полиомиозиты
C3	дефект хромосомы 19	возвратные гнойные инфекции
C5	дефект хромосомы 9	нейссерияльная инфекция, СКВ
C6	дефект хромосомы 5	нейссерияльная инфекция, СКВ
C7	дефект хромосомы 5	нейссерияльная инфекция, СКВ, васкулиты

Окончание приложения

1	2	3
C8a	дефект хромосомы 1	нейссерияльная инфекция, СКВ
C8b	-"-	-"-
C9	дефект хромосомы 5	нейссерияльная инфекция
C1 inh.	дефект хромосомы 11	наследственный ангионевротический отек
Фактор Н	дефект хромосомы 1	возвратная гнойная инфекция
Фактор D	локализация неизвестна	нейссерияльная инфекция
Пропердин	дефект хромосомы 10	нейссерияльная инфекция
Цитокиновые и хемокиновые		
Дефицит цитокинов, хемокинов и их рецепторов	функциональный дефект 18 цитокинов и 40 хемокинов	нарушение межклеточных контактов, проведение регуляторных сигналов, активации иммунокомпетентных клеток